UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA

FACULTAD DE LA SALUD HUMANA

CARRERA DE MEDICINA

TÍTULO

"Nivel de conocimiento de los padres de familia sobre la importancia de realizar el tamizaje neonatal a los recién nacidos en el Hospital Universitario de Motupe de la Ciudad de Loja en el periodo comprendido de febrero-Agosto 2016"

TESIS PREVIA A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE MÉDICO GENERAL

AUTORA:

Mayra Alejandra Romero Feijoó

DIRECTORA:

Dra. Digna Piedad Vicente Pinzón, Esp.

LOJA – ECUADOR
2017

CERTIFICACIÓN

Dra. Digna Piedad Vicente Pinzón, Esp.

DIRECTORA DE TESIS

CERTIFICA:

Que el presente trabajo previo a la obtención del título de Médica de Salud Humana titulado **"NIVEL DE CONOCIMIENTO DE LOS PADRES DE FAMILIA SOBRE LA IMPORTANCIA DE REALIZAR EL TAMIZAJE NEONATAL A LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MOTUPE DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE FEBRERO- AGOSTO 2016"** de autoría de la estudiante, **Mayra Alejandra Romero Feijoó**, ha sido dirigida y revisada durante su ejecución por lo cual autorizo su presentación.

Loja, 24 de agosto del 2016

Atentamente,

Dra. Digna Piedad Vicente Pinzón, Esp.

DIRECTORA DE TESIS

AUTORÍA

Yo Mayra Alejandra Romero Feijoó, declaro ser autora del presente trabajo de Tesis y eximo expresamente a la Universidad Nacional de Loja y a sus representantes jurídicos de posibles reclamos o acciones legales, por el contenido de la misma.

Adicionalmente acepto y autorizo a la Universidad Nacional de Loja, la publicación de mi tesis en el Repositorio Institucional-Biblioteca Virtual.

Autora: Mayra Alejandra Romero Feijoó

Firma: .....

Cédula: 1105755829

Fecha: 29 de septiembre del 2017

CARTA DE AUTORIZACIÓN DE TESIS

Yo, Mayra Alejandra Romero Feijoó, autora de la tesis: "NIVEL DE CONOCIMIENTO DE LOS PADRES DE FAMILIA SOBRE LA IMPORTANCIA DE REALIZAR EL TAMIZAJE NEONATAL A LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MOTUPE DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE FEBRERO- AGOSTO 2016" Cumpliendo el requisito que permite obtener el grado de Medico en Salud Humana, autorizo al Sistema Bibliotecario de la Universidad Nacional de Loja, difunda con fines estrictamente académicos la producción intelectual de esta casa de estudios superiores.

Los usuarios, libremente, pueden consultar el contenido de este trabajo a través del Repositorio Digital Institucional (RDL), accediendo a las redes de información del país y del extranjero con las cuales la universidad mantenga un convenio.

La Universidad Nacional de Loja no se hace responsable por el plagio o copia injustificada de la presente tesis que sea realizada por un tercero. Para constancia de esta autorización, en la ciudad de Loja, a los 29 días del mes de septiembre del 2017, firma su autora.

Firma: .....

Autora: Mayra Alejandra Romero Feijoó

Cédula: 1105755829

Correo Electrónico: maromerof@unl.edu.ec

Teléfono: 0996819546

DATOS COMPLEMENTARIOS

Directora de tesis: Dra. Digna Piedad Vicente Pinzón, Esp.

Tribunal de grado:

Dr. Richard Orlando Jimenez, Mg,Sc.

Dra. Natasha Ivanova Samaniego Luna,Esp.

Dr. Hector Podalirio Velepucha Velepucha, Esp.

DEDICATORIA

Dedico este trabajo a DIOS; especialmente a mis padres Alicia y Miguel que me apoyaron en todo momento de mi vida y desde un principio me infundieron valores y perseverancia para alcanzar mis metas; a mi hermano quien me apoyó en mis estudios; a todos mis familiares, quienes influyeron en mí cada día, en mis ganas de superar cada dificultad que se presentaba en mi carrera estudiantil; pues ellos constituyeron el pilar fundamental para sobrellevarla; también les dedico a mis docentes quienes compartieron sus conocimientos y supieron guiarme por el camino correcto, para llegar a la culminación de este trabajo de investigación, no me queda más que decirles muchas gracias.

MAYRA

AGRADECIMIENTO

Agradezco a la ilustre UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA, FACULTAD DE LA SALUD HUMANA, CARRERA DE MEDICINA por haberme permitido desarrollarme como estudiante, a cada uno de los docentes quienes compartieron sus conocimientos y experiencias para ayudar a la sociedad; de igual manera mi agradecimiento sincero a la Doctora Digna Vicente quien con sus conocimientos y predisposición, me brindó su apoyo, y la orientación necesaria para que este trabajo de investigación llegué a concluir de la mejor manera.

A todo el personal que labora en el Hospital Universitario De Motupe quienes gentilmente permitieron que realice mi trabajo práctico y a todos quienes de una u otra manera hicieron posible el cumplimiento de este tema investigativo.

La Autora

ÍNDICE

CARÁTULA…….i
CERTIFICACIÓN……ii
AUTORÍA……iii
CARTA DE AUTORIZACIÓN……..... iv
DEDICATORIA……v
AGRADECIMIENTO……..vi
ÍNDICE…….…...……..….vii
1.TÍTULO…….……...……..1
2.RESUMEN……..……..…….…….....2
ABSTRACT……..……....3
3. INTRODUCCIÓN……..…….....4
4.REVISIÓN DE LITERATURA…….....6
4.1.Tamizaje neonatal……..……6
4.1.1.Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal en el Ecuador……6
4.1.2.Importancia de realizar el Tamizaje Neonatal……7
4.1.3.Beneficios de realizar el Tamizaje Metabólico Neonatal……..….....7
4.1.4.Procedimiento para la toma de la muestra…….…...…….…..8
4.1.5 Técnica de toma de la muestra…….…9
4.1.5.1. Registro de datos Antes de la toma de la muestra……..……..….…..9
4.1.5.2. Sitio ideal para la toma la muestra……..……....9
4.1.5.3.Instrumentos para la punción del talón.……..…...……...…9
4.1.5.4. Toma de la muestra de sangre……..….....10
4.1.5.5. Calidad de la muestra…….……....11
4.1.5.6.Transporte de la muestra……..…….…..11
4.2.Enfermedades que se identifica con la prueba del Tamizaje Neonatal…….....11
4.2.1.Hipotiroidismo congénito…….....12
4.2.1.1.Definición……12
4.2.1.2.Etiología……...…….....12
4.2.1.3.Manifestaciones Clínicas…….....12
4.2.1.4.Diagnóstico……..14
4.2.1.5.Tratamiento……...…….....14
4.2.2.Fenilcetonuria…….....15

4.2.2.1.Definición……....15
4.2.2.2.Clasificación……..…….....15
4.2.2.2.1.Fenilcetonuria clásica……...15
4.2.2.2.2. Fenilcetonuria moderada……15
4.2.2.2.3. Fenilcetonuria leve……..……16
4.2.2.2.4. Hiperfenilalaninemia leve……...……16
4.2.2.3. Manifestaciones clinicas……...…….……16
4.2.2.4. Diagnóstico…….……16
4.2.2.5.Tratamiento……....……17
4.2.3.Galactosemia……..…...……17
4.2.3.1.Definicion……...……..…….....17
4.2.3.2.Etiología……..……..…….....18
4.2.3.3.Manifestaciones clínicas…….....18
4.2.3.4.Diagnóstico……...…….……...……..18
4.2.3.5.Tratamiento……...…….……...……..…19
4.2.4.Hiperplasia Suprarrenal Congenita…….....…..…20
4.2.4.1.Definición……...……...…….….20
4.2.4.2.Etiología…….....……..…….…...…..20
4.2.4.3.Manifestaciones Clínicas…….……...20
4.2.4.4.Diagnóstico……..21
4.2.4.5.Tratamiento……22
4.3. Conocimiento…… .22
4.3.1.Definición. ……...……..22
4.3.2.Fuentes del conocimiento……...22
5. MATERIALES Y MÉTODOS……...……24
6.RESULTADOS…….….. 26
7. DISCUSIÓN…….....29
8. CONCLUSIONES……..,....31
9. RECOMENDACIONES……..,,..32
10. BIBLIOGRAFÍA…….....33
11.ANEXOS……....37

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla N°1: Nivel de conocimiento de los padres de familia sobre el tamizaje neonatal a los recién nacidos en el Hospital Universitario de Motupe…….....26

Tabla N°2: Nivel de conocimiento del personal de salud sobre el tamizaje neonatal….....27

Tabla N°3: Relación entre el nivel de conocimiento del personal de salud y padres de familia……..28

1. TÍTULO

"NIVEL DE CONOCIMIENTO DE LOS PADRES DE FAMILIA SOBRE LA IMPORTANCIA DE REALIZAR EL TAMIZAJE NEONATAL A LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MOTUPE DE LA CIUDAD DE LOJA PERIODO COMPRENDIDO DE FEBRERO – AGOSTO 2016"

2. RESUMEN

El programa Nacional de tamizaje Neonatal constituye un instrumento fundamental en Salud Pública ya que permite diagnosticar tempranamente enfermedades congénitas metabólicas y orientar de forma oportuna su manejo. Por eso esta investigación se propuso determinar el nivel de conocimiento de los padres de familia sobre la importancia que tiene la prueba de Tamizaje Neonatal, evaluar el nivel de conocimiento del personal de salud sobre el tamizaje neonatal, así como establecer de que manera influye el nivel de conocimiento del personal de salud y el de los padres de familia. Para ello se efectuó un estudio descriptivo utilizando una encuesta de 10 preguntas dirigidas al personal de salud y padres de familia se designó un puntaje mayor a 6 para un nivel alto, de 4 a 6 medio y menor de 4 un nivel bajo, la muestra fue de 50 padres de familia y 15 encuestas dirigidas al personal de salud. Los resultados indican que el 54%(n=27) de los padres de familia que acuden con sus hijos a realizar la prueba del tamizaje neonatal en el Hospital Universitario de Motupe tienen un alto nivel de conocimiento, el 30% (n=15) un nivel de conocimiento medio, mientras que el 16% (n=8) tiene bajo nivel de conocimiento. En cuanto al personal de salud se obtuvo que el 93.3% (n=14) presentó un nivel alto de conocimiento mientras que en el 6.7% (n=1) el nivel era medio. En la relación del conocimiento entre el personal de salud se evidenció que si influye en el nivel de conocimiento de los padres de familia sobre el Tamizaje neonatal debido a que ellos brindan información adecuada a los padres de familia. Se concluye que en ambos grupos hubo un nivel de conocimeinto alto.

Palabras Claves: conocimientos, tamizaje neonatal, padres de familia, personal de salud,

ABSTRACT

The National Neonatal Screening Program is a fundamental public health instrument since it allows early diagnosis of congenital metabolic diseases and guide their management in a timely manner. This research was focused on determining the level of knowledge of the parents about the importance that has the Neonatal Screening Test, to assess the level of knowledge of health employees on the neonatal screening, as well as establish in which way the level of knowledge influences on health workers and parents. To carry out this research work a descriptive study was applied, using 10 questions survey focus toward health employees and parents, it was assigned one score: greater than 6 to a high level, from 4 to 6 medium and minor 4 low level. The sample was 50 parents and 15 surveys aimed at health employees. The results showed that 54 %(n=27) of parents who attend with their children to perform Neonatal Screening Test at "Motupe University Hospital" have a high level of knowledge, 30% (n = 15) a level of middling knowledge, while 16% (n = 8) has low level of knowledge. Regarding to health employees, it was gotten that 93.3% (n = 14) own a high level of knowledge, while in 6.7% (n = 1) of employees have an average level. Concerning to knowledge relationship among health workers it showed that it affects the level of knowledge of parents about Neonatal Screening since they provide information to parents. It is concluded that there was a high level of knowledge in both groups.

Key words: knowledge, neonatal screening, parents, health employees

3. INTRODUCCIÓN

El tamizaje metabólico neonatal es un programa gubernamental implementado en nuestro país cuyo objetivo es la prevención de la discapacidad intelectual y la muerte precoz en los recién nacidos, mediante la detección temprana y manejo de errores del metabolismo. Las enfermedades a ser detectadas por este programa son: Hiperplasia Suprarrenal, Hipotiroidismo, Galactosemia y Fenilcetonuria.(MSP,2012)

Es el programa de cribado genético más grande de los Estados Unidos, con aproximadamente cuatro millones de niños examinados anualmente. Está diseñado para proporcionar un diagnóstico rápido y permitir la terapia temprana para determinados trastornos metabólicos, infecciosos y otros trastornos genéticos para los que la intervención temprana reduce la discapacidad y la muerte. Esta importante práctica suele ocurrir antes del desarrollo de signos o síntomas de enfermedad. Los programas de detección de recién nacidos se componen de un servicio clínico complejo e integrado de educación, detección, diagnóstico, seguimiento, evaluación ya menudo, manejo a largo plazo. Cuando se comprueba que una prueba neonatal es positiva, las pruebas diagnósticas confirmatorias y la atención pediátrica posterior se coordinan y se proporcionan a través del programa de detección. Una vez que se ha desarrollado un plan de tratamiento para un niño afectado, y si hay cumplimiento médico, la mayoría de los recién nacidos tendrán un desarrollo normal. (Nancy C. Rose, 2012)

Este tema pertenece a la línea de investigación de salud enfermedad materno infantil en la Región sur del Ecuador es por ello importante la realización de este trabajo investigativo porque ayudara a obtener datos reales acerca de esta problemática, contribuyendo de esta manera a continuar con el incremento de la cobertura y a la identificación temprana de trastornos endocrinos y metabólicos para la instauración oportuna del tratamiento y permitiendo el crecimiento y desarrollo normal del niño.

Entre los objetivos planteados esta determinar el nivel de conocimiento de los padres de familia sobre la importancia que tiene la prueba del Tamizaje Neonatal en los recién nacidos, evaluar el nivel de conocimiento del personal de salud sobre el tamizaje neonatal y relacionar si el nivel de conocimiento del personal de salud influye en el conocimiento de los padres de familia

En los resultados obtenidos se manifiesta que el 54%(n=27) de los padres de familia tiene un alto nivel de conocimiento sobre el Tamizaje Neonatal, el 30% (n=15) un nivel de conocimiento medio, mientras que el 16% (n=8) tiene bajo nivel de conocimiento. En cuanto al personal de salud se obtuvo que el 93.3% (n=14) presento un nivel alto de conocimiento mientras que en el 6.7% (n=1) el nivel era medio. En la relación del conocimiento entre el personal de salud se evidencio que si influye en el nivel de conocimiento de los padres de familia sobre el Tamizaje neonatal debido a que ellos brindan información a los padres de familia.

Se concluyó que tanto los padres de familia como el personal de salud poseen un nivel de conocimiento alto. Se recomienda Incluir charlas dirigidas a los padres de familia sobre la importancia de realizar esta prueba, así mismo capacitar al personal de salud constantemente para que puedan brindar información eficiente a los padres.

4. REVISIÓN DE LITERATURA

4.1 Tamizaje Neonatal

La Pesquisa Neonatal es un estudio preventivo que se realiza en los recién nacidos, después de las 36 hs de vida y antes del 7mo día. Su objetivo es evitar el daño cerebral y físico que ciertas enfermedades provocan, por lo que ha sido incorporada definitivamente a la medicina preventiva de igual manera que las vacunaciones. Se lleva a cabo a partir de unas gotas de sangre que se extraen del talón del bebé, y se colocan en un papel de filtro especial. Por la legislación vigente se declara la obligatoriedad del examen de Pesquisa neonatal en todos los recién nacidos, a fin de instaurar un tratamiento precoz. (Sylveira, 2009)

4.1.1.Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal en el Ecuador. El proyecto comenzó en el Ecuador el 02 de diciembre de 2011, después de un largo proceso de selección con la ayuda de Cuba, a través de un convenio con el Ministerio de Salud Pública del Ecuador y Tecno Suma Internacional que cuenta con más de 27 años de experiencia en patologías de errores congénitos del metabolismo y es utilizada en Venezuela, México, Brasil, Argentina, Colombia, y ahora en nuestro país.(MINISTERIO SALUD PUBLICA[MSP],2012)

Se prefiere obtener las gotitas del talón del niño recién nacido por ser una parte del cuerpo rica en vasos sanguíneos y muy seguro para la recolección. El objetivo de esta prueba de tamizaje es detectar si el bebé es sospechoso de ser portador de alguna de las enfermedades investigadas a través de la prueba. Un resultado positivo no asegura que el niño tenga la enfermedad, solo indica que existe una necesidad de continuar una investigación para excluir o confirmar el diagnóstico.(INTERLAB, 2015)

Es importante mencionar que cada niño o niña que presenta un caso positivo recibe un tratamiento integral, con una atención y servicios de salud gratuitos, con calidad y calidez, un seguimiento permanente de la salud, así como también reciben medicina de manera continua en el centro de salud más cercano a su domicilio. (MSP, 2012)

4.1.2.Importancia de realizar el Tamizaje Neonatal. La medicina pretende pasar de un enfoque dirigido a diagnosticar y tratar a uno basado en predecir y prevenir las enfermedades (Loscalzo, Kohane y Barabasi, 2007). En este ámbito se destaca el tamizaje neonatal, actividad que consiste en detectar anomalías en los recién nacidos de una población antes de que se hagan evidentes las enfermedades (Rose y Dolan, 2012).

El tamizaje obligatorio parece aceptable bajo algunas condiciones, pero la educación de los padres y la oportunidad para rechazar el tamizaje deben ser parte del sistema. El consentimiento informado es necesario si hay incertidumbre acerca de los beneficios de la prueba para el menor (Matsuda, 2006),pero no debe olvidarse que una buena comunicación con la familia puede mejorar la relación riesgo-beneficio no solo previa al consentimiento, sino luego del tamizaje, con lo cual se busca disminuir los daños psicosociales (Farrell et al., 2011).

Las consecuencias de la instauración tardía en el tratamiento hacen evidente la enorme importancia del tamizaje neonatal como el recurso diagnóstico imprescindible. A este respecto, es importante señalar que en los países desarrollados este recurso diagnóstico se ha implantado de forma extensa desde la década de los 70s.(Solis & Valverde, 2010)

En el Ecuador el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal “Con Pie Derecho, La Huella del Futuro, que tiene como objetivo la prevención de discapacidades asociadas a cuatro enfermedades: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia e Hiperplasia Suprarrenal congénita. (Flores, 2011)

4.1.3.Beneficios de realizar Tamizaje Metabólico Neonatal. La realización de una detección masiva de errores congénitos, no solamente significa un progreso para la salud en la población, sino que tiene otros beneficios como:

- Brinda un conocimiento más profundo de las enfermedades pesquisadas y sus incidencias reales en la población, permiten conocer variantes de la enfermedad y fomentan al estudio de estas.
- Su difusión permite a nivel médico, conocer la existencia de entidades, patológicas prevenibles y a nivel comunitario una mayor demanda familiar sobre el cuidado de la salud del niño.

- Las redes y estructuras técnicas, permiten incorporar fácilmente y con una óptima relación costo/beneficio nuevas enfermedades a la pesquisa.
- Provee un soporte legal para la preservación y desarrollo del sistema: leyes nacionales y provinciales que establecen la obligatoriedad de su realización. Reconoce a la salud como un derecho y da aval al ciudadano para la exigencia de su cumplimiento.
- La centralización de los datos a nivel nacional debe ser la condición indispensable de todo proceso de tamizaje neonatal, esto permite el intercambio de experiencias y conocimientos tanto locales como internacionales, así como el desarrollo de estudios colaborativos, epidemiológicos, evaluación de la influencia de factores ambientales entre otras.
- La centralización a nivel de información permite realizar una evaluación general de la situación salud en el país en materia de errores congénitos. Del mismo modo la centralización regional organizada lleva a la disminución de los costos, aumento de los beneficios y optimización del tiempo.(Reneé Lastra, 2010)

4.1.4. Procedimiento para la toma de muestras. El centro asistencial deberá designar un responsable para:

- Verificar que se efectúe la toma de muestra en todos los recién nacidos
- Verificar la calidad de las muestras obtenidas y solicitar la inmediata obtención de una nueva muestra cuando la calidad de la muestra inicial no fuera adecuada para su análisis.
- Llevar el registro de todas las muestras obtenidas.
- Envío de las mismas al Laboratorio de Pesquisa Neonatal.
- Llevar registro de cada envío realizado.
- Controlar la devolución por parte del Laboratorio de Pesquisa de todos los resultados (Liceda, 2011)

Cuando un laboratorio de tamiz recibe un espécimen inadecuado, debe solicitar otro, y hay que repetir el proceso del Tamizaje neonatal. Estas muestras de mala calidad elevan el costo, causan trauma innecesario a los recién nacidos (RN), producen ansiedad en los padres, potencialmente retrasan el diagnóstico y el inicio del tratamiento de los niños afectados y lo más grave, es que pueden contribuir a

pasar por alto casos con un error innato del metabolismo. (Vela Amieva, Ibarra Gonzalez, Fernandéz Lainéz, & Belmont Martinez, 2012)

4.1.5 Técnica de toma de la muestra.

4.1.5.1. Registro de datos Antes de la toma de la muestra. Se deberá llenar la tarjeta recolectora con los datos de la madre y del recién nacido, asegurándose la veracidad de la información, especialmente en la dirección, teléfono, fecha de nacimiento del recién nacido y día de toma de muestra, el peso al nacer, la edad gestacional, el tratamiento con antibiótico. Son importantes para evaluar el resultado obtenido al realizar la detección de las enfermedades que incluye este Programa. Se deberá aclarar a la madre que dicha información se requiere con el único y exclusivo fin de localizar y dar tratamiento a su bebé en caso de verificarse una patología. Se deberá evitar manipular la porción absorbente de la tarjeta recolectora, a fin de no contaminarla o alterarla. La tarjeta se debe tomar por la porción donde está el formulario.(Liceda, 2011)

4.1.5.2. Sitio ideal para la toma la muestra. Los lineamientos actuales para definir el sitio ideal de la punción del talón se basan en un estudio de Blumenfeld en el que se recomienda que las muestras capilares se tomen en las áreas laterales de la superficie plantar del talon, para evitar lesionar el hueso calcáneo. (Vela Amieva, Ibarra Gonzalez, Fernandéz Lainéz, & Belmont Martinez, 2012)

Las recomendaciones de Blumenfeld para realizar la punción del talón son: 1) La punción debe hacerse en la porción más lateral de la superficie del talón.2) No debe exceder de 2.4 mm de profundidad. 3) No debe hacerse en la curvatura posterior del talón. 4) No debe hacerse en sitios previamente puncionados, pues se consideran potencialmente infectados. (Vela Amieva, Ibarra Gonzalez, Fernandéz Lainéz, & Belmont Martinez, 2012)

4.1.5.3. Instrumentos para la punción del talón. Se debe utilizar lancetas automáticas especialmente diseñadas para el Tamizaje neonatal, que a diferencia de las agujas cónicas, hacen pequeñas incisiones de 1.0 mm de profundidad por 2.5 de largo. Existen muchos modelos; los hay para los RN prematuros o de bajo peso. Independientemente de la lanceta que se utilice, la punción nunca debe exceder 2.00

mm de profundidad. (Vela Amieva, Ibarra Gonzalez, Fernandéz Lainéz, & Belmont Martinez, 2012)

4.1.5.4. Toma de la muestra de sangre. Se deben tener todos los insumos a la mano, papel filtro (tarjeta de Guthrie), ficha de identificación, lancetas, torundas con alcohol,algodón seco y banditas adhesivas (Vela Amieva, Ibarra Gonzalez, Fernandéz Lainéz, & Belmont Martinez, 2012).

Es recomendable entibiar el sitio de la punción con agua tibia, o bien masajeando el talón. Esto ayuda a la vasodilatación de la zona, facilitando la salida de la sangre. Al colocar la pierna del niño a un nivel más bajo que el corazón, se aumenta la presión venosa, lo que ayuda a obtener una mejor gota de sangre.(Liceda, 2011)

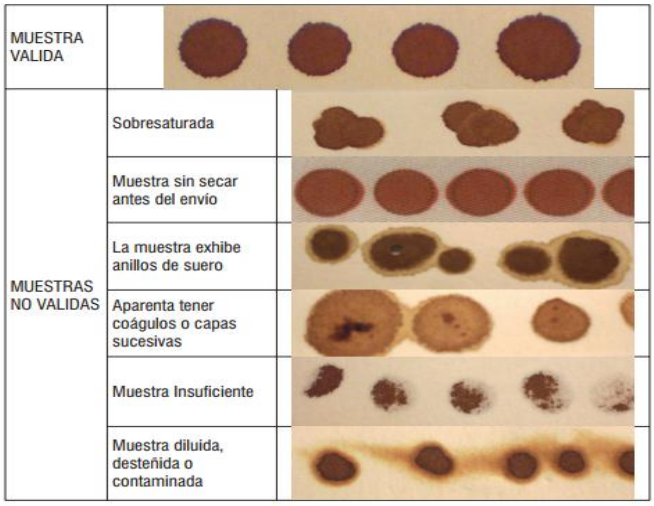
Limpiar el área a puncionar con algodón impregnado de alcohol y dejar evaporar el exceso. No se debe utilizar antiséptico yodado, introducir la punta de la lanceta en el talón con un sólo movimiento rápido y seguro, poner en contacto la superficie de la tarjeta de papel filtro con la gota de sangre y dejar que se impregne por completo el circulo repetir el procedimiento hasta completar los círculos de la tarjeta de Guthrie (figura 1), una vez completada la toma de sangre levantar la pierna del niño por arriba del nivel del corazón y presionar el área de la punción con un algodón limpio y colocar una bandita adhesiva. Procurar no tocar con los dedos los círculos que contienen las gotas de sangre. Habitualmente las muestras se secan en dos o tres horas, dependiendo de la temperatura y humedad del ambiente. (Vela Amieva, Ibarra Gonzalez, Fernandéz Lainéz, & Belmont Martinez, 2012)

Figura° 1: Tarjeta de Guthrie

Fuente: *Fundamentos teórico-prácticos para la toma correcta de la muestra de sangre del talón para el tamiz neonatal*
Elaboración: *Mayra Alejandra Romero Feijoó*

4.1.5.5. Calidad de la muestra. Una vez recibidas las muestras en el LPN, se verifica su validez para los estudios a ser realizados. Todas las tarjetas que entren dentro del criterio "MUESTRAS NO VALIDAS" (figura 2) serán rechazadas y se solicitará nueva muestra al centro. (Queiruga et al 2010)

Figura ° 2: clasificación de muestras de sangre del talón



Fuente: *Pesquisa Neonatal: lo que puede prevenir una gota de sangre. (Queiruga et al 2010)*
Elaboración: *Mayra Alejandra Romero Feijoó*

Es importante recordar que el mejor evaluador de la muestra es el propio operador, y es preferible repetir la punción en el mismo momento, que esperar a que la muestra sea rechazada y se tenga que volver a llamar al niño (Vela Amieva, Ibarra Gonzalez, Fernandéz Lainéz, & Belmont Martinez, 2012)

4.1.5.6. ***Transporte de la muestra.*** Las muestras son transportadas por el Correo Nacional, quien deja en el laboratorio de pesquisa neonatal diariamente las muestras remitidas por la totalidad de las maternidades del país. Las tarjetas son almacenadas en sobres especialmente identificados, de forma de asegurar la rápida entrega para su análisis (Graciela Queiruga,et al, 2010)**.**

4.2.Enfermedades que se identifican con la prueba del tamizaje neonatal

Endocrinopatías: Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia suprarrenal congénito, fenilcetanuria, galactosemia (Rodríguez R., 2012)

4.2.1.Hipotiroidismo Congénito.

4.2.1.1. Definición. El hipotiroidismo congénito (HC) es la deficiencia de hormonas tiroideas presente al nacimiento. El HC es una causa de retraso mental prevenible. Por lo general no presenta signos o síntomas floridos en el momento del nacimiento, pero el pronóstico neurológico depende del inicio oportuno y correcto del tratamiento. De ahí la importancia del diagnóstico temprano mediante el tamiz neonatal.(Castilla Peón, 2015)

4.2.1.2 Etiología. Las disgenesias tiroideas, la causa más frecuente de hipotiroidismo congénito, generalmente son esporádicas, de origen desconocido y de predominio femenino; excepcionalmente se deben a mutaciones de genes que alteran el receptor de TSH (TSH-R) o a factores de transcripción tiroideos. (Esteban Mayayo, LAbarta, & Gil, 2009)

Las etiologías incluyen el hipotiroidismo congénito primario (disembriogénesis y dishormonogénesis), hipotiroidismo central e hipotiroidismo transitorio (inducido por yodo, drogas o anticuerpos maternos) (tabla 1). La causa más frecuente de Hipotiroidismo congenito es la disembriogénesis tiroidea, que corresponde al 85% del total de casos. La ectopia es la causa más frecuente de disembriogénesis (2/3 de los casos) seguidos de aplasia e hipoplasia tiroidea.

Las dishormonogénesis representan la segunda causa de hipotiroidismo (15% de los casos), se heredan en forma autosómica recesiva, y se producen por mutaciones en las proteínas responsables del transporte, oxidación y organificación del yodo. Dentro de las causas de hipotiroidismo transitorio, se debe descartar la presencia de anticuerpos maternos (que bloquean el receptor de TSH neonatal), el déficit o exceso de yodo y el uso de drogas anti tiroídeas maternas.(Grob L & Martínez-Aguayo, 2012)

4.2.1.3 Manifestaciones clínicas. La razón por la que los síntomas de HTC pueden ser sutiles al momento de nacer, incluso en pacientes con hipotiroidismo bioquímico severo, radica en el paso de hormonas tiroideas maternas a través de la placenta durante el desarrollo neurológico fetal lo protege de manifestaciones iniciales importantes. Dentro de los antecedentes, hasta en el 20% puede existir la historia de un embarazo prolongado[15]. Al nacer, el peso y longitud de nacimiento habitualmente son normales, pueden presentar una circunferencia craneana mayor. Si el HTC no es pesquisado por el

tamizaje, durante los 3 primeros meses de vida aparecerá letargia, hipotonía, aumento del tamaño de la lengua, llanto ronco, hernia umbilical, piel seca y moteada, constipación e ictericia prolongada. La presencia de bocio puede manifestarse al momento del nacimiento o más tarde en la infancia si la causa es la dishormonogénesis.(Grob L & Martínez-Aguayo, 2012)

Cuadro°1: Características clínicas de hipotiroidismo congénito

Edad	Síntoma	Signo
Recién nacido	Embarazo prolongado	Macrosomia Hipotermia transitoria Fontanela posterior amplia >5mm bocio
Manifestaciones precoces	Hipoactividad, somnolencia, dificultad alimentación ,alteraciones respiratorias	Mal incremento ponderal Distención abdominal Constipación Icteria prolongada >3 dias
Manifestaciones tardías		Mal incremento ponderal Piel y faneras secos Hernia umbilical Macroglosia Mixedema Llanto ronco RDSM (retraso del desarrollo psicomotor) Talla baja

Fuente:*Hipotiroidismo congénito un diagnostico que no debemos olvidar. (Grob L & Martínez-Aguayo, 2012)*
Elaboración: *Mayra Alejandra Romero Feijoó*

4.2.1.4.Diagnostico **"**El diagnóstico de hipotiroidismo congénito se basa en el estudio de laboratorio, en las imágenes ecográficas, radioisotópicas y radiológicas" (Mayayo Dehesa, 2011). Tamizaje neonatal debido a los escasos datos clínicos al nacer y a la necesidad de iniciar tratamiento temprano para evitar secuelas, el HC es una enfermedad que debe buscarse mediante el tamiz neonatal. Existen varias estrategias que a continuación se enumeran: 1) La medición primaria de tetrayodotironina (T4) y la confirmación con la medición de la hormona estimulante de tiroides (TSH). 2) La medición primaria de TSH con la confirmación con 3)la medición primaria simultánea de T4 y TSH.(Castilla Peón, 2015)

Se toma la muestra para el tamiz por punción y goteo de talón, impregnando un papel filtro-entre el segundo y quinto días de vida. Las mediciones antes de las 48 h aumentan la frecuencia de falsos positivos, y las mediciones tardías aumentan el riesgo de retraso en el inicio del tratamiento. El resultado del tamiz neonatal debe ser comunicado antes de los 15 días de vida. Algunos falsos negativos ocurren por elevación tardía de TSH. Para disminuir el riesgo de subdiagnóstico en los casos de HC con elevación tardía de TSH, algunos programas, indican la repetición del tamiz entre las 2 y 6 semanas de vida en los prematuros, en los pacientes que ingresaron a una unidad de cuidados intensivos neonatales.(Castilla Peón, 2015)

La ecografía y gammagrafía tiroidea, medida de la concentración sérica de tiroglobulina, determinación del título de anticuerpos antitiroideos y yoduria esclarecen la etiología. La radiografía de rodillas y medida de la superficie de la epifísis distal del fémur en mm2 evalúa la maduración ósea como indicador de la antigüedad prenatal del hipotiroidismo. A los 3 años de edad se realiza reevaluación diagnóstica, suspendiendo el tratamiento 4 semanas, con objeto de establecer si el hipotiroidismo es permanente o transitorio. La reevaluación se efectúa en todos los casos excepto en las ectopias, en las que el diagnóstico inicial se considera definitivo..(E Mayayo, Puga1, Labarta, & Ferrández Longás, n.d.)

4.2.1.5 Tratamiento.El tratamiento del hipotiroidismo consiste en la administración de L-tiroxina sódica sintética por vía oral en dosis única. El hipotiroidismo congénito primario suele requerir dosis más elevadas que el hipotiroidismo central. La administración de una dosis inicial de 10-15 mg/kg/día en el recién nacido consigue normalizar rápidamente el nivel de T4 libre (1-2 semanas) y el nivel de TSH en el

primer mes. Las dosis de mantenimiento en relación al peso son decrecientes con la edad, llegando a ser de 2 mg/kg/día hacia los 12 años de edad. La dosis debe ser individualizada en base al control clínico y analítico de los niveles de T4 libre y de TSH. Para mantener normales los niveles de TSH, los niveles de T4 libre tienen a estar algo elevados.(E Mayayo et al., n.d.)

La edad de inicio del tratamiento debe ser inferior a los 15 días de vida, especialmente en aquellos niños con deficiencia severa de hormona tiroidea. El periodo crítico de tratamiento se extiende durante el primer año de vida y también durante algunas semanas intra útero. Hay que recordar que el objetivo del tamizaje neonatal del hipotiroidismo es iniciar una terapia sustitutiva lo antes posible, no lograr un diagnóstico etiológico exacto en el momento de la detección.(Núñez Almache & Almache, 2010)

4.2.2.Fenilcetonuria

4.2.2.1.Definición. La Fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad de herencia autosómica recesiva en la que se afecta la hidroxilación hepática de fenilalanina (Phe), con defecto en la actividad Fenilalanina hidroxilasa (PAH). En los pacientes PKU hay un aumento mantenido de Phe en sangre > 120 micromol/L que en el sistema nervioso central condicionan una apoptosis neuronal tanto mayor cuanto menos desarrollado este el cerebro[1]. Se consideran niveles adecuados para el desarrollo cerebral normal en niños aquellos < 360 umol/L, pero se pueden permitir niveles superiores en pacientes mayores.(Arrieta Blanco, Bélanger Quintana, Vázquez Martínez, & Martínez Pardo, 2012)

4.2.2.2. Clasificacion

4.2.2.2.1.Fenilcetonuria (PKU) clásica. El nivel plasmático de FA se encuentra sobre los 20 mg/dL (su valor en un individuo normal es inferior a 2 mg/dL), con un TIR menor de 0.8 mg/dL (el valor en un individuo normal es de 1 a 1.5 mg/dL), presencia de fenilquetonas en orina y una actividad de la FAH inferior a 1%. Tienen una tolerancia a FA dietaria menor de 20 mg/kg/día.

4.2.2.2.2.Fenilcetoburia moderada: Presentan un nivel de fenilanina en el plasma de 4 a 19 mg/dL, con una tirosina en el rango normal, la actividad de la

hiperfenilalaninemia es del 3 al 50% y tienen tolerancia a la fenilanina de 20 a 25 mg de FA/kg/día.

4.2.2.2.3.Fenilcetonuria leve : Tienen niveles séricos de Fenilanina de 4 a 10 mg/dL y toleran ingestas de fenilanina mayor de 50 mg/kg/día.

4.2.2.2.4. hiperfenilalaninemia leve: Presentan niveles de fenilanina plasmática de 4 a 10 mg/dL, el nivel de TIR es normal, la actividad de la *hiperfenilalaninemia* es mayor del 50%, la que se normaliza después de los 6 meses. No requieren de una dieta. (Cornejo E. & Raimann B., 2009)

4.2.2.3.Manifestaciones clínicas. El cuadro clínico se manifiesta desde los primeros meses de vida con falta de interés por el medio, convulsiones, espasmos masivos con hipsarritmia en el trazado electroencefalográfico, eczema rebelde al tratamiento farmacológico, cabello, ojos y piel más claro que los de sus progenitores y olor a humedad producido por la excreción del ácido fenilacético. Alrededor de los 6 meses se hace evidente el retardo en el desarrollo psicomotor. En el niño mayor hay graves trastornos de conducta como agresividad, hiperactividad, rabietas, conductas autodestructivas y actitudes autistas.(Cornejo E. & Raimann B., 2009)

4.2.2.4.Diagnostico. El diagnóstico de la enfermedad debe ser precoz, por lo que es necesario realizar un tamiz neonatal entre las 48 horas y los 10 primeros días de nacidos. Para ello es suficiente una pequeña muestra de sangre del bebé, la cual se obtiene al pinchar el talón; posteriormente la sangre se impregna en un papel filtro específico (la llamada tarjeta de Guthrie). El *test* de cribado, a través de la técnica de fluorometría, tiene una sensibilidad y una especificidad cercanas a 99%. Para el diagnóstico definitivo de la enfermedad se requiere un análisis cuantitativo de la concentración de fenilanina y de tirosina en la sangre por medio de la cromatografía de líquidos de alta resolución (HPLC). Los niveles de fenilanina mayores de 7 mg/dL (>420 μmol/L) y tirosina baja, son una base suficiente para fundamentar el diagnóstico de FCA clásica. En cambio, en la deficiencia del cofactor tetrahidrobiopterina (BH4) los niveles de fenilanina en suero son extraordinariamente variables mayor de 2.5 hasta 60 mg/dL (>150 a 3 600 μmol/L) y en la deficiencia de dihidropterina reductasa (DHPR) se observan niveles de fenilanina entre 2.5 y 6 mg/dL (150 a 360 μmol/L).(Pereda-Torales, Calcáneo-García, Enríquez-Torrecilla, Badillo-Báez, & Soler-Huerta, 2010)

4.2.2.5. Tratamiento. El tratamiento comprende una dieta extremadamente baja en fenilalanina, especialmente cuando el niño está creciendo. La dieta se tiene que seguir en forma estricta, lo cual requiere la supervisión exhaustiva por parte del médico o del dietista certificado y la cooperación de los padres y del niño. Aquellos pacientes que continúen con la dieta hasta la vida adulta tendrán una mejor salud física y mental. La fenilalanina se encuentra en cantidades significativas en alimentos como la leche, los huevos y otros alimentos comunes. Además, se encuentra en el edulcorante artificial Nutrasweet (aspartamo), razón por la cual cualquier producto que contenga aspartamo se debe evitar.(G Lee & Zieve, 2016)

Es necesario realizar pruebas de sangre en forma periódica a los bebés y niños con fenilcetanuria para medir el nivel de fenilalanina. Ante un nivel alto o bajo de esta enzima, se deberá ajustar la dieta y la leche de fórmula. Tambien se debe administrar suplementos de BH4. La BH4 (tetrahidrobiopterina) es una sustancia producida por el cuerpo esta ayuda a la enzima PAH a cambiar la fenilalanina a tirosina. Algunos niños con PKU se benefician al tomar suplementos de BH4 en forma de píldora. (FELSI, 2014)

El hecho de tomar suplementos, como el aceite de pescado, para reemplazar los ácidos grasos de cadena larga faltantes de una dieta estándar libre de fenilalanina puede ayudar a mejorar el desarrollo neurológico, incluyendo la coordinación motriz fina. Asimismo, se pueden necesitar otros suplementos específicos, como el hierro o la carnitina. (GARD, 2014)

4.2.3.Galactosemia.

4.2.3.1. Definición. **"**La galactosemia clásica es una enfermedad metabólica muy grave con inicio en el periodo neonatal. Los bebés suelen presentar problemas de alimentación, letargo y una dolencia hepática grave"(Gozalbo Rubio & Timmers, 2011). La galactosemia, que significa "galactosa en la sangre", es una enfermedad hereditaria poco común. Las personas con galactosemia tienen problemas para digerir un tipo de azúcar llamado galactosa de los alimentos que consumen. Debido a que no pueden procesar la galactosa adecuadamente, se acumula en su sangre. La galactosa se encuentra en la leche y en todos los alimentos lácteos.(HRSA/MCHB, 2012)

4.2.3.2. Etiologia. La galactosemia, causa de hiperbilirrubinemia indirecta y también de hiperbilirrubinemia directa, es una enfermedad que se transmite con carácter autosómico recesivo, debida a la deficiencia de cualquiera de las tres enzimas de la vía de Leloir, encargada de convertir la galactosa en glucosa. La a-D-galactosa es fosforilada mediante la galactokinasa (GALK) a galactosa-1-fosfato; la galactosa-1-fosfato uridil transferasa (GALT) (a través del sustrato de la UDP glucosa) transforma la galactosa-1-fosfato en glucosa-1-fosfato y UDP galactosa, esta última, mediante la UDP-galactosa 4-epimerasa (GALE), es transformada en UDP glucosa.(Cifuentes Cifuentes, Estrada Vizcaíno, & Romero C., 2014)

La intolerancia de lactosa (LI) es un desorden metabólico caracterizado por la inhabilidad de dividir la lactosa, el azúcar predominante encontrado en productos de leche y leche. La gente con LI no puede digerir correctamente la lactosa porque carecen o son deficientes en la enzima intestinal lactasa que es clave a la digestión de lactosa. La lactosa es un azúcar complejo arreglado de dos moléculas de azúcar diferentes (disaccharide), galactose y glucosa, cada uno de los cuales es un simple (monosacárido) azúcar y más fácilmente absorbido en estómago del cuerpo e intestino y tratado en otros órganos.(Harvey, 2015)

4.2.3.3. Manifestaciones Clinicas. Un niño con galactosemia parece normal en el momento del nacimiento, pero dentro de unos días o semanas pierde su apetito (anorexia) y comienza a vomitar en exceso. Aspecto amarillo de la piel , membranas mucosas y blancos de los ojos (ictericia), ampliación del hígado (hepatomegalia), el aspecto de aminoácidos y proteína en la orina, fracaso de crecimiento, y, por último, acumulación de fluido en la cavidad abdominal (ascitis) con el hinchazón abdominal (edema) también puede ocurrir. La diarrea, la irritabilidad, el letargo y una infección bacteriana también pueden ser signos tempranos de galactosemia. A tiempo, el gasto de tejidos del cuerpo, debilidad marcada y pérdida de peso extrema ocurre a menos que la lactosa se quite de la dieta.(Harvey, 2015)

4.2.3.4. Diagnostico. En el laboratorio se puede encontrar: proteinuria, hiperbilirrubinemia con aumento de la indirecta inicialmente y luego de la directa, disminución de hemoglobina y hematocrito, aumento de aminotransferasas, prolongación de tiempos de coagulación, disminución de fibrinógeno, hipoglicemia,

acidosis metabólica hiperclorémica, hipofosfatemia, sustancias reductoras en orina, aminociduria generalizada.(Berry GT, 2012)

La deficiencia de GALT se puede demostrar en los eritrocitos. Es necesario realizar diagnóstico enzimático para descartar otras causas que originan galactosemia en el neonato: galactosemia transitoria por inmadurez hepática, hepatitis congénita, shunt portovenoso, tirosinemia tipo I, citrulinemia II. El diagnóstico prenatal se puede hacer por determinación enzimática en vellosidad corial o en cultivo de amniocitos o por cuantificación de galactitol en líquido amniótico. Existe evidencia de que en la deficiencia de GALT hay acumulación de galactosa, galactosa-1-fosfato y galactitol en el feto a partir de la semana 20 de gestación.(Berry GT, 2012)

4.2.3.5.Tratamiento. El diagnóstico e inicio precoz de la dieta sin lactosa, galactosa y derivados, disminuye o evita la presencia de cataratas. Estos niños toleran pequeñas cantidades de galactosa proveniente de verduras y leguminosas. Es conveniente realizar control seriado del cristalino, con el fin de adecuar la dieta a la evolución clínica del paciente. Se debe evaluar galactosa y galactitol urinario periódicamente, si la galactosa está sobre 140 mmol/mol de creatinina y el galactitol urinario es mayor a 31 mmol/mol de creatinina, será necesario revisar la dieta para limitar o excluir alimentos que contengan pequeñas cantidades de galactosa como algunas frutas y verduras.(Cornejo E. & Raimann B., 2009)

Alimentos con polisacáridos (arabinogalactanos, galactolípidos, galactanos entre otros) contienen enlaces beta, los que son digeridos por el organismo. Otros alimentos no lácteos como legumbres y frutas o colados de frutas infantiles pueden contener entre 5 o más mg de galactosa por 100 g de alimentos, principalmente polisacáridos como rafinosa, estaquiosa, verbascosa que contienen galactosa unida por enlaces alfa, las que pueden ser liberada en el colon por acción de las bacterias, siendo por este motivo considerados alimentos de consumo limitado. Las recomendaciones de proteínas, calorías y líquidos corresponden a los requerimientos individuales según sexo y edad.(Cornejo E. & Raimann B., 2009)

4.2.4.Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

4.2.4.1. Definición. La hiperplasia suprarrenal congenita se engloba en el grupo de enfermedades autosómicas recesivas, y comporta un trastorno en la esteroidogénesis suprarrenal que es debida a deficiencias en cualquiera de las enzimas que intervienen en el paso de colesterol a cortisol. Se han descrito cinco déficit enzimáticos, siendo el más frecuente el de la 21-hidroxilasa (21-0H), representando entre el 90 y 95% de los casos de la enfermedad.(López-García Autoría, Paz-Valiñas, Varela-Lema, Atienza Merino Documentalista, & Mejuto Martí, 2014)

4.2.4.2. Etiología. Está causada por una mutación en el gen *CYP21A2* localizado en el cromosoma 6p21.3 que codifica para una enzima que controla la síntesis de cortisol y aldosterona. Otros genes están implicados con menor frecuencia y dan lugar a las siguientes variantes de CAH: CAH por déficit de 17-alfa-hidroxilasa, déficit de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa, déficit de 11-beta-hidroxilasa, déficit de citocromo P450 oxidoreductasa e hiperplasia suprarrenal lipoide congénita. (Leger,2012)

4.2.4.3. Manifestaciones clínicas. El déficit enzimático más frecuente en la hiperplasia suprarrenal congenita es el 21-OH (90-95%), por ello en este trabajo al hablar de HSC, se hace referencia a este déficit. Clínicamente, la HSC se divide en dos grandes tipos: forma clásica y forma criptica.(Fardella B., 2009)

- Forma clásica con pérdida salina o síndrome pierde sal: se caracteriza por hiponatremia, hiperpotasemia, acidosis metabólica, natriuresis elevada y niveles séricos disminuidos de aldosterona, con una elevada actividad de renina plasmática (ARP) y cociente ARP/aldosterona elevado. Clínicamente se caracteriza por un cuadro de deterioro progresivo en el recién nacido, con anorexia, falta de ganancia ponderal, decaimiento, diarrea, llantos, poliuria y vómitos. Estas manifestaciones podrían no ser evidentes hasta que las concentraciones de sodio sérico bajan de 125 mEq/L.. En las niñas normalmente se detecta al nacer por la clínica, pero en los varones puede pasar desapercibida por no presentar alteraciones genitales, pudiendo tener consecuencias letales.(López-García Autoría et al., 2014)

- Forma virilizante simple: Las niñas afectadas presentan trastorno de la diferenciación sexual en el momento del nacimiento, mientras que los niños pueden

presentar signos de virilización (hiperpigmentación, pene elongado) o pasar desapercibidos inicialmente y presentar manifestaciones clínicas con posterioridad: aparición precoz de vello púbico, vello axilar, pene alargado, así como aceleración de la velocidad de crecimiento.(Fardella B., 2009)

- Forma no clásica o tardía: La virilización se inicia en la segunda infancia o edades peri o pospuberales los síntomas clínicos son variables y se pueden presentar a cualquier edad, incluso tan temprano como a los 6 meses de vida. Generalmente los síntomas de hiperandrogenismo son pocos marcados, aunque variables desde únicamente acné (generalmente quístico) a clitoromegalia, oligomenorrea, alopecia de distribución masculina e infertilidad. La mayoría de las veces los síntomas de hiperandrogenismo aparecen peripuberalmente, coincidentes con el inicio de la adrenarquia. (Fardella B., 2009)

4.2.4.4. Diagnostico. El diagnóstico de la mayor parte de los casos se realiza durante los primeros 30 días de vida. El diagnóstico neonatal se basa en la sintomatología clínica y en las pruebas de laboratorio. Se realiza principalmente por la aparición de los síntomas y signos clínicos. Teniendo en cuenta que una de las formas más frecuentes de presentación de la HSC por déficit de 21-OH es el pseudohermafroditismo femenino, y que el grado de virilización de los genitales externos es variable es importante clasificar este grado de masculinización de cara al tratamiento. (López-García Autoría et al., 2014)

El diagnóstico de laboratorio. Se realiza mediante la cuantificación de la 17-HOP en sangre, que presenta concentraciones elevadas en los casos de HSC. Normalmente, en las formas con perdida salina y en las virilizantes simples esta concentración es más elevada que en los afectados con formas más leves de la enfermedad (27, 29). Es necesario tener en cuenta que en los primeros dos-tres días de vida los niveles de 17-OHP pueden estar también elevados en los recién nacidos sanos.(López-García Autoría et al., 2014)

Datos complementarios. La ecografía abdominal es muy útil para visualizar el útero, trompas y ovarios, de morfología normal en las pacientes con HSC. Además puede mostrar anomalías de las vías urinarias e hiperplasia de las suprarrenales, con frecuencia asociadas a la enfermedad.(López-García Autoría et al., 2014)

4.2.4.4. Tratamiento. *El tratamiento se basa en* frenar la hipersecreción de ACTH y el hiperandrogenismo concomitante: el tratamiento a partir del nacimiento, se realiza con hidrocortisona (10-20 mg/m2/día repartidos en dos o tres dosis) de forma continuada y durante toda la vida del paciente, esto corrige la fisiopatología subyacente del trastorno, el déficit de cortisol. Se recomienda aumentar la dosis en los períodos de estrés o cuando disminuya la ingesta de sal. La monitorización de los niveles de 17-OHP y de androstenodiona constituyen los mejores parámetros para controlar la eficacia de este tratamiento. Evitar la pérdida salina: en los casos de déficit grave de 21-OH asociado con pérdidas salinas o elevación de la actividad plasmática de la renina, está indicado el tratamiento con mineralocorticoides.(López-García Autoría et al., 2014)

Aumento de dosis. Se recomienda el aumento de dosis de glucocorticoides en caso de fiebre (>38,5ºC), gastroenteritis con deshidratación, cirugía con anestesia general y trauma grave. No se recomienda en caso de estrés emocional y psicológico, en caso de enfermedad leve o antes de realizar ejercicio físico. (Paz-Valiñas L. Varela-Lema L, 2014)

Corrección quirúrgica. La cirugía genital de los recién nacidos con genitales ambiguos es compleja y no está exenta de controversia. Conlleva la realización de la genitoplastía feminizante con la reducción del clítoris y la vaginoplastia. (Leger,2012)

4.3. Conocimiento

4.3.1.Definición. proceso en virtud del cual la realidad se refleja y reproduce en el pensamiento humano; dicho peoceso esta condicionado por las leyes del devenir social y se halla indisolublemente unido a la actividad practica. El fin del conocimiento estriba en alcanzar la verdad objetiva. En el proceso del pensamiento, el hombre adquiere saber, se asimila conceptos acerca de los fenómenos reales, va comprendiendo el mundo circundante. (Raul, 2014)

4.3.2.Fuentes del conocimiento. En las fuentes del conocimiento, se encuentra la acción práctica, activa, sobre la naturaleza, la reelaboración práctica de su sustancia, el aprovechamiento de determinadas propiedades de las cosas con vistas a la producción. Lo que en la práctica se asimila y con ello pasa a enriquecer el saber humano, su acervo

de conceptos y teorías, no es la apariencia del objeto, sino sus funciones descubiertas gracias al hacer práctico y, con ellas, la esencia objetiva de la cosa dada. (Raul, 2014)

El conocimiento que se apoya en la experiencia, en la práctica se inicia con las percepciones sensoriales de las cosas que rodean al ser humano. De ahí que en el proceso de la cognición desempeñe un gran papel la «contemplación viva», la conexión sensorial directa del hombre con el mundo objetivo. Fuera de las sensaciones, el hombre no puede saber nada acerca de la realidad. (Raul, 2014)

5. MATERIALES Y MÉTODOS

5.1.TIPO DE ESTUDIO

El tipo de estudio de esta investigación fue descriptivo y transversal.

5.2.UNIDAD DE ESTUDIO

La investigación se realizó en el Hospital Universitario de Motupe se encuentra ubicado en el Barrio Motupe Bajo, el mismo que se encuentra al Norte de la ciudad de Loja a unos 7 Km. de la ciudad, pertenece a la Parroquia San Juan del Valle

5.3. PERIODO DE ESTUDIO

El estudio se lo realizo durante el periodo febrero - Agosto 2016.

5.4 UNIVERSO

Todos los Padres de recién nacidos que acudieron a realizar la prueba de tamizaje neonatal en el Hospital Universitario de Motupe de la cuidad de Loja en el periodo establecido y profesionales de salud que trabajan en esta unidad de salud.

5.5.MUESTRA

50 padres de familia

15 servidores de salud

5.6.CRITERIO DE INCLUSIÓN

Padres de familia y personal de salud que mostro aceptación para participar en la muestra.

5.7.CRITERIO DE EXCLUSIÓN

Padres de familia que no realicen el tamizaje neonatal a sus hijos en esta casa de salud.

5.8.PLAN DE RECOLECCIÓN Y PROCESAMIENTO DE DATOS

Dentro del desarrollo de este trabajo investigativo, se cumplió con lo siguiente:

- Aprobación del tema de investigación. **Anexo N°1.**

- Pertinencia del tema de investigación. **Anexo N°2.**
- Asignacion del director de tesis. **Anexo N°3.**
- Oficio dirigido al Director del Hospital Universitario de Motupe en el cual certifico que realice la recolección de las muestra de la presente investigación. **Anexo N°4.**
- Consentimiento informado. **Anexo N°5.**
- Encuesta dirigida a los padres de familia. **Anexo N°6.**
- Encuesta dirigida al personal de Salud. **Anexo N°7.**
- Hoja de registro de resultados de la encuesta de los padres de familia. **Anexo N°8.**
- Hoja de registro de resultados de la encuesta del personal de salud. **Anexo N°9.**

5.9.INSTRUMENTOS DE RECOLECCION DE DATOS

El estudio constó de una encuesta dirigida a los padres de familia (anexo N° 8) y una encuesta dirigida al personal de salud (anexo N° 9) elaborada por la autora la misma cuenta con 10 preguntas cerradas de fácil entendimiento a cada pregunta se le asigno un valor de 1punto dando un total de 10 puntos. De acuerdo a los resultados se evaluara el nivel de conocimiento como

- Alto si los puntajes es mayor a 6
- Medio si la puntuación es de 4 a 6
- Bajo si la puntuación menor a 4

5.9.PRUEBA PILOTO

Para probar la operatividad del instrumento en nivel de compresión y relevancia de los ítems, se realizó previa a la encuesta una prueba piloto del cuestionario con 4 padres de familia que asistieron a realizar la prueba de tamizaje al Hospital Universitario de Motupe, y 3 personas que prestan sus servicios en esta casa de salud permitiendo validar la encuesta.

5.10.TABULACIÓN Y ANÁLISIS DE LOS DATOS

Obtenidos los resultados se realizó el respectivo análisis e interpretación de los datos mediante tablas atraves del programa Microsoft Excel 2013.

6. RESULTADOS

6.1 RESULTADOS PARA EL PRIMER OBJETIVO

Nivel de conocimiento de los padres de familia sobre la importancia que tiene la prueba del Tamizaje Neonatal en los recién nacidos.

Tabla N°1:

Nivel de conocimiento de los padres de familia sobre el tamizaje neonatal a los recién nacidos en el Hospital Universitario de Motupe.

Nivel de conocimiento	F	%
Alto	**27**	**54**
Medio	15	30
Bajo	8	16
Total	50	100

Fuente: *Hoja de recolección de datos (Encuesta)*
Elaboración: *Mayra Alejandra Romero Feijoo*

Interpretación de resultados: De las 50 personas encuestados que llegan a realizar el tamizaje neonatal a sus hijos, se evidencia que, el 54% (n=27) tienen un nivel de conocimiento alto, el 30% (n=15) poseen un nivel de conocimiento medio, y 16% (n=8) poseen un nivel de conocimiento bajo.

6.2 RESULTADOS PARA EL SEGUNDO OBJETIVO

Nivel de conocimiento del personal de salud sobre el tamizaje neonatal.

Tabla N°2:

Nivel de conocimiento del personal de salud sobre el tamizaje neonatal.

Nivel de conocimiento	F	%
Alto	14	93
Medio	1	7
Bajo	0	0
TOTAL	15	100

Fuente: *Hoja de recolección de datos (Encuesta)*
Elaboración: *Mayra Alejandra Romero Feijoo*

Interpretación de resultados: Del personal de salud encuestados que trabajan en el Hospital Universitario de Motupe se evidencia que el 93% (n=14) tienen un nivel de conocimiento alto, mientras que el 7% (n=1) tiene un nivel de conocimiento medio y el 0% (n=0) es bajo

6.3 RESULTADOS PARA EL TERCER OBJETIVO

Relacionar si el nivel de conocimiento del personal de salud influye en el conocimiento de los padres de familia

Tabla N°3:

Relación entre el nivel de conocimiento del personal de salud y padres de familia

nivel de conocimiento	alto	%	medio	%	bajo	%	total
personal de salud	14	93	1	7	0	0	15
padres de familia	27	54	15	30	8	16	50

Fuente: *Hoja de recolección de datos (Encuesta)*
Elaboración: *Mayra Alejandra Romero Feijoo*

Interpretación de resultados: se evidencia que ambos grupos tienen un nivel de conocimiento alto correspondiendo a un 93%(n=14) en el personal de salud y 54%(n=27) padres de familia, el nivel de conocimiento medio corresponde al 7%(n=1)en el personal de salud y 30% (n=15) en padres de familia, mientras que el nivel de conocimiento bajo es de 0% (n=0) en el personal de salud y 16% (n=8) en padres de familia.

7. DISCUSIÓN

Las pruebas de tamizaje neonatal sirven para detectar a recién nacidos portadores de alguna patología endocrina o errores del metabolismo, antes de que la enfermedad se manifieste y para prevenir, de ser posible, alguna discapacidad física, mental o la muerte.

En el presente estudio y cumpliendo con los objetivos pertinentes se determinó que el nivel de conocimiento de los padres de familia sobre el tamizaje neonatal es alto en un 54% debido a que reciben la información adecuada y oportuna por parte del personal de salud seguido de un 30% que tienen un nivel de conocimiento medio quienes manifiestan que la información brindada no es suficiente y el 16% tienen un nivel de conocimiento bajo ya que informan que no han recibido ningún tipo de información, en comparación con el estudio realizado en Guayaquil por Chiriboga A. en el 2014, observo que es preocupante el nivel bajo de conocimiento de los padres de familia a cerca de la prueba del tamizaje neonatal, que se practica a los niños de cuatro a veintiocho días de nacidos, encontramos que apenas 12 de las 40 personas encuestadas conocen para que sirven dicha prueba que es solo un 30% de la muestra, y el 70% de ellos desconoce los beneficios que se obtiene al realizarle la prueba por tanto estos resultado difieren de los de nuestro medio.

Analizando el segundo objetivo que es evaluar el nivel de conocmiento del personal de salud sobre el tamizaje neonatal se evidencia que el 93% (n=14) tienen un nivel de conocimiento alto. Mientras que el 7%(n=1) tiene un nivel de conocimiento medio y el 0% es bajo, comparando con un estidio realizado en Puyo por Velazques en el año 2014 se evidencia que el 100% del personal sanitario se encuentra capacitado para aplicar este programa en el puesto de salud y lograr la promoción y prevención de discapacidades y muertes en infantes y adolescentes de este sector esto se debe a las constantes capacitaciones que reciben, estos resultados concuerdan con los datos obtenidos en la investigación.

En la relación entre el nivel de conocimiento del personal de salud y padres de familia se evidencia un alto conocimiento correspondiendo a un 93%(n=14) en el personal de salud y 54%(n=27) padres de familia, el nivel de conocimiento medio corresponde al 7%(n=1)en el personal de salud y 30% (n=15) en padres de familia,

mientras que el nivel de conocimiento bajo es de 0% (n=0) en el personal de salud y 16% (n=8) en padres de familia, en comparación con un estudio realizado en Santa Elena por Clemente 2015 se puede observar que a pesar de que el 100% del nivel de conocimiento es alto en el personal de salud, las mujeres gestantes que acuden al puesto de salud tienen un bajo nivel de conocimiento debido a que la información obtenida por parte del personal de salud es insuficiente e impide que asistan al puesto de salud tempranamente cumpliendo con la hipótesis de que el déficit de conocimiento de las mujeres embarazadas influye en la detección precoz de las enfermedades metabólicas

8. CONCLUSIONES

- Se identificó un alto nivel de conocimiento de los padres de familia acerca del Tamizaje Neonatal, debido a que el personal de salud supo brindar la información respectiva durante los controles del embarazo.

- El personal de salud cuenta con un alto nivel de conocimiento en cuanto a la prueba de tamizaje neonatal además manifiestan recibir constantes capacitaciones en el tema proporcionando una información de calidad a los usuarios de este servicio.

- Se puede constatar que el nivel de conocimiento del personal de salud si influye en el conocimiento de los padres de familia principalmente porque existe una adecuada difusión del tamizaje neonatal por parte del personal de salud.

9. RECOMENDACIONES

- A las autoridades del Hospital Universitario de Motupe Incluir charlas dirigidas a los padres de familia sobre la prueba de Tamizaje Neonatal en las cuales se abarque la importancia de realizar al recién nacido esta prueba indicando los beneficios de la misma, con un lenguaje de fácil entendimiento para la sociedad.

- Capacitar constantemente al personal de salud acerca del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal para que puedan brindar información eficientemente a los padres de familia y así motivarlos a asistir con sus recién nacidos a que le realicen la prueba del pie derecho.

- En caso de encontrar resultados positivos se debe dar seguimiento oportuno para brindar un tratamiento adecuado.

10. BIBLIOGRAFÍA

Arrieta Blanco, F., Bélanger Quintana, A., Vázquez Martínez, C., & Martínez Pardo, M. (2012). Importancia del diagnóstico precoz de fenilcetonuria en la mujer y del control de los niveles de fenilalanina en la gestación. *Nutrición Hospitalaria*, *27*(5), 1658–1661. http://doi.org/10.3305/NH.2012.27.5.5945

Berry GT. (2012). Galactosemia: When is it a newborn screening emergency?, *2*, 4. http://doi.org/10.1016/j.ymgme.2012.03.007

Castilla Peón, M. F. (2015). Hipotiroidismo congénito PALABRAS CLAVE. *Bol Med Hosp Infant Mex*, *72*(2), 140–148. http://doi.org/10.1016/j.bmhimx.2015.05.001

Cifuentes Cifuentes, M. Y., Estrada Vizcaíno, A., & Romero C., R. (2014). Galactosemia como causa de ictericia neonatal. *Revista de La Facultad de Medicina*, *62*(2), 287–292. http://doi.org/10.15446/revfacmed.v62n2.45420

Cornejo E., V., & Raimann B., E. (2009). DIAGNÓSTICO, CLÍNICA Y TRATAMIENTO DE LA FENILQUETONURIA (PKU). *Revista Chilena de Nutrición*, *31*(1), 25–30. http://doi.org/10.4067/S0717-75182004000100003

Cornejo E., V., & Raimann B., E. (2009). DIAGNÓSTICO, CLÍNICA Y TRATAMIENTO DE LA FENILQUETONURIA (PKU). *Revista Chilena de Nutrición*, *31*(1), 25–30. http://doi.org/10.4067/S0717-75182004000100003

Cornejo E., V., & Raimann B., E. (2008). ALTERACIÓN DEL METABOLISMO DE LA GALACTOSA. *Revista Chilena de Nutrición*, *31*, 170–176. http://doi.org/10.4067/S0717-75182004031100004

Chattas, G. (2010). Puncion Capilar del Talon. *Enfermeria Neonatal*,

Elipe, M. I. (2012). Puncion y Goteo de muestra en el papel filtro . *Tratado de Enfermeria en Cuidado Criticos Pediatricos y Neonateles*, 33.

Fardella B., C. (2009). Hiperplasia suprarrenal congénita. *Revista Chilena de Pediatría*, *72*(5), 408–415. http://doi.org/10.4067/S0370-41062001000500003

Farrell, M. H., Christopher, S. A., Tluczek, A., Kennedy-Parker, K. et al. (2011). Improving communication between doctors and parents after newborn

Screening. *Wisconsin Medical Journal*, *110*(5), 221-227.

FELSI. (2014). ENFERMEDADES RELACIONADAS CON LOS AMINOÁCIDOS. *STAR-G*,

Flores, E. (2 de diciembre de 2011). *VICEPRESIDENTE LENÍN MORENO INAUGURÓ PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL "CON PIE DERECHO LA HUELLA DEL FUTURO"*. Obtenido de http://www.vicepresidencia.gob.ec/vicepresidente-lenin-moreno-inauguro-programa-de-tamizaje-neonatal-con-pie-derecho-la-huella-del-futuro-2/

G Lee, K., & Zieve, D. (2016). Fenilcetonuria. Retrieved from https://www.clinicadam.com/salud/5/001166.html

Gozalbo Rubio, M. ., & Timmers, I. (2011). Galactosemia clásica, 1. Retrieved from http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=79239

Grob L, F., & Martínez-Aguayo, A. (2012). Hipotiroidismo congénito: un diagnóstico que no debemos olvidar. *Revista Chilena de Pediatría*, *83*(5), 482–491. http://doi.org/10.4067/S0370-41062012000500011

Harvey, L. (2015). Galactosemia. *National Organization for Rare Disorders (NORD)*, *8*. Retrieved from https://rarediseases.org/rare-diseases/galactosemia/

HRSA/MCHB. (2012). Expanded Newborn Screing Using New Techonologies Financial, Ethical, Legal and Social Issues. Retrieved from http://www.newbornscreening.info/spanish/parent/Other_disorder/Galactosemia.html#1

INTERLAB, E. (2015). LA PRUEBA DE TAMIZAJE NEONATAL. Retrieved from https://interlab.com.ec/la-prueba-de-tamizaje-neonatal/

J, L. (2012). hiperplasia suprarrenal congenita. *Orphanet*, 2.

Liceda, E. M. (2011). Programa Nacional de Fortalecimiento de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas II Presidenta de la Nación Contenido del Manual. *Junio*, *12*, 138. Retrieved from http://www.msal.gob.ar/images/stories/bes/graficos/0000000068cnt-p01-manual-de-procedimiento.pdf

López-García Autoría, M., Paz-Valiñas, L. L., Varela-Lema, L., Atienza Merino Documentalista, G., & Mejuto Martí, T. (2014). Cribado neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. Revisión sistemática Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia. Systematic Review.

Loscalzo, J., Kohane, I. y Barabasi, A. L. (2010). Human disease classification in the postgenomic era: a complex systems approach to human pathobiology. *Molecular Systms Biololy, 3*, 124. doi:10.1038/msb4100163.

Mayayo Dehesa, E. (2011). HIPOTIROIDISMO Y BOCIO, 150–165.

Mayayo, E., LAbarta, J. I., & Gil, M. Ma. (2009). enfermedad tiroidea. *Actualización Endocrinologia*, 14. Retrieved from http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=80000220&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=51&ty=93&accion=L&origen=apccontinuada&web=www.apcontinuada.com&lan=es&fichero=v4n6a220pdf001.pdf

Mayayo, E., Puga1, B., Labarta, J. I., & Ferrández Longás, A. (n.d.). Hipotiroidismo congénito. *Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoz*, 54–59.

Núñez Almache, O., & Almache, O. N. (2010). Hipotiroidismo congénito CONGENITAL HYPOTHYROIDISM. *Paediatrica*, *5*(2). Retrieved from http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/paediatrica/v05_n2/pdf/a05.pdf

Paz-Valiñas L. Varela-Lema L, A. M. (2014). Cribado neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. *Revisión sistemática, Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del Sistema*, 140.

Pereda-Torales, L., Calcáneo-García, J. A., Enríquez-Torrecilla, R., Badillo-Báez, E. M., & Soler-Huerta, E. (2010). Identificación de un caso de fenilcetonuria a través del tamizaje neonatal. *Boletín Médico Del Hospital Infantil de México*, *65*(4), 290–296.

Queiruga, A. L., Queiruga, G., Lemes, A., Ferolla, C., Machado , M., Queijo, C., . . . Parallada, G. (2010). pesquisa neonatal lo que puede prevenir una gota de sangre. *instituto de seguridad social*, 101.

Reneé Lastra, A. (2010). DETECCIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS. *2010*, 44. Retrieved from http://www.fbioyf.unr.edu.ar/evirtual/pluginfile.php/2815/mod_resource/content/0/23_Deteccion_ECM_protegido_.pdf

Rose, N. C. y Dolan, S. M. (2012). Newborn screening and the obstetrician. *Obstetrics & Gynecology*, *120*(4), 908- 917. doi: 10.1097/AOG.0b013e-31826b2f0300006250-201210000-00023 [pii].

Solis, J. C., & Valverde, C. (2010). Hipotiroidismo neonatal: fisiopatogenia, aspectos moleculares, metabólicos y clínicos. *Revista de Investigacion Clinica; Organo Del Hospital de Enfermedades de La Nutricion*, *58*(4), 318–334. Retrieved from https://www.researchgate.net/publication/262738369_Hipotiroidismo_neonatal_fisiopatogenia_aspectos_moleculares_metabolicos_y_clinicos

Sylveira, F. (2009). Pesquisa Neonatal. Retrieved from http://www.fei.org.ar/prevencion.php *de Ciencias Bioquimicas y Farmaceuticas*, 44.

Vela Amieva, M., Ibarra Gonzalez, I., Fernandéz Lainéz, C., & Belmont Martinez, L. (2012). Fundamentos teórico-prácticos para la toma correcta de la muestra. *Acta Pediátrica de México* , 273-278.

11.ANEXOS

ANEXO N°1

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA
ÁREA DE LA SALUD HUMANA
COORDINACIÓN CARRERA DE MEDICINA

MEMORÁNDUM NRO. 0014CCM-ASH-UNL

PARA: Srta. Mayra Alejandra Romero Feijoo
ESTUDIANTE DE LA CARRERA DE MEDICINA

DE: Dra. Ruth Maldonado Rengel
COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA

FECHA: 05 de enero de 2015.

ASUNTO: APROBACIÓN DEL TEMA DE TESIS

En atención a su comunicación presentada en esta Coordinación, me permito comunicarle que luego del análisis respectivo se aprueba su tema de: "**NIVEL DE CONOCIMIENTO DE LOS PADRES DE FAMILIA SOBRE LA IMPORTANCIA DE REALIZAR EL TAMIZAJE NEONATAL A LOS RECIEN NACIDOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARRIO DE MOTUPE DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE FEBRERO-AGOSTO 2016**", por lo que puede realizar el perfil del Proyecto.

Con aprecio y consideración.

Atentamente,

Dra. Ruth Maldonado Rengel
COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA
DEL ÁREA DE LA SALUD HUMANA - UNL

C.c.- Archivo
Sip

Dirección. Av. Manuel Ignacio Monteros Telefax 2-571-379 573-480

ANEXO N°2

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA
ÁREA DE LA SALUD HUMANA
COORDINACIÓN CARRERA DE MEDICINA

MEMORÁNDUM NRO. 0839CCM-ASH-UNL

PARA: Srta. Mayra Alejandra Romero Feijoo
ESTUDIANTE DE LA CARRERA DE MEDICIN

DE: Dra. Elvia Raquel Ruiz, Mg.Sc
COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA

FECHA: 23 de marzo de 2016

ASUNTO: **Dar Pertinencia al Proyecto de Investigación.**

Por medio del presente me permito comunicar a usted, sobre el Proyecto de Tesis: adjunto **"NIVEL DE CONOCIMIENTO DE LOS PADRES DE FAMILIA SOBRE LA IMPORTANCIA DE REALIZAR EL TAMIZAJE NEONATAL A LOS RECIEN NACIDOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MOTUPE DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE FEBRERO-AGOSTO 2016"**, de su autoría, **que es pertinente**, de acuerdo al informe de la **Dra. Enidth Marlene Moreno O.**, Docente de la Carrera de Medicina, por lo que deberá continuar con el trámite respectivo.

Con aprecio y consideración

Atentamente,

Dra. Elvia Raquel Ruiz, Mg. Sc.
COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA
DEL ÁREA DE LA SALUD HUMANA - UNL

C.c.- Estudiante y Archivo
slp

Dirección. Av. Manuel Ignacio Monteros Telefax 2- 571-379 573-480

ANEXO N°3

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA
ÁREA DE LA SALUD HUMANA
COORDINACIÓN CARRERA DE MEDICINA

1859

MEMORÁNDUM Nro. 0941CCM-ASH-UNL

PARA: Dra. Digna Vicente Pinzon
DOCENTE DE LA CARRERA DE MEDICINA

DE: Dra. Elvia Raquel Ruiz B.,
COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA

FECHA: 14 de abril de 2016

ASUNTO: **Designar Director de Tesis**

Por el presente y dando cumplimiento a lo dispuesto en el "Capítulo II del Proyecto de Tesis, Artículos 133, y 134 del Reglamento de Régimen Académico de la Universidad Nacional de Loja, aprobado el 7 de julio de 2009" una vez que ha cumplido con todos los requisitos y considerando que el proyecto de tesis fue aprobado; me permito hacerle conocer que esta Coordinación le ha designado Directora del trabajo de Investigación adjunto, titulado **"NIVEL DE CONOCIMIENTO DE LOS PADRES DE FAMILIA SOBRE LA IMPORTANCIA DE REALIZAR EL TAMIZAJE NEONATAL A LOS RECIEN NACIDOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MOTUPE DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE FEBRERO A AGOSTO 2016"**, de autoría de la **Srta. Mayra Alejandra Romero Feijoo**, estudiante de la **Carrera de Medicina.**

Con los sentimientos de consideración y estima, quedo de usted agradecido.

Atentamente,

Dra. Elvia Raquel Ruiz B.,
COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA
DEL ÁREA DE LA SALUD HUMANA - UNL

RECIBIDO
19-04-16
16:54

C.c.- Secretaria Abogada, Estudiante y Archivo
Sip.

Dirección: Av. Manuel Ignacio Monteros Telefax: 2-571-379 / 573-480

ANEXO N°4

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA
ÁREA DE LA SALUD HUMANA
COORDINACIÓN CARRERA DE MEDICINA

MEMORÁNDUM Nro.01055CCM-ASH-UNL

PARA: Dr. Juan Cuenca Apolo
DIRECTOR DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MOTUPE

DE: Dra. Elvia Raquel Ruiz B.,Mg.Sc.
COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA

FECHA: 06 de mayo de 2016

ASUNTO: **Solicitar autorización para desarrollo de trabajo de investigación**

Por medio del presente, me dirijo a usted con la finalidad de expresarle un cordial y respetuoso saludo, deseándole éxito en el desarrollo de sus delicadas funciones.

Aprovecho la oportunidad para solicitarle de la manera más respetuosa, se digne conceder su autorización para que la **Srta. Mayra Alejandra Romero Feijoó**, estudiante de la Carrera de Medicina Humana de la Universidad Nacional de Loja, pueda tener acceso a la realización de encuestas a los usuarios (padres de familia) y personal de salud (enfermeras y laboratoristas); información que le servirá para la realización de la tesis: **"NIVEL DE CONOCIMIENTO DE LOS PADRES DE FAMILIA SOBRE LA IMPORTANCIA DE REALIZAR EL TAMIZAJE NEONATAL A LOS RECIEN NACIDOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MOTUPE DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE FEBRERO A AGOSTO 2016"**, trabajo que lo realizará bajo la supervisión de la **Dra. Digna Vicente Pinzón**, Catedrática de esta institución.

Por la atención que se digne dar al presente, le expreso mi agradecimiento personal e institucional.

Atentamente,

Dra. Elvia Raquel Ruiz B. Mg.Sc.
COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA
DEL AREA DE LA SALUD HUMANA – UNL

10-05-16

C.c.- Archivo
lcp

DIRECCION: AV. MANUEL IGNACIO MONTEROS
TELEFONO: 2571379 EXT. 17 TELEFAX: 2573480

ANEXO N°5 CONSENTIMIENTO INFORMADO

Este formulario se dirige a padres y madres de familia que acuden con sus hijos a realizar la prueba de tamizaje neonatal en el Hospital Universitario de Motupe.

Nombre de la investigadora: Mayra Alejandra Romero Feijoó Estudiante de la carrera de medicina de la Universidad de Loja

Tema de estudio:

NIVEL DE CONOCIMIENTO DE LOS PADRES DE FAMILIA SOBRE LA IMPORTANCIA DE REALIZAR EL TAMIZAJE NEONATAL A LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MOTUPE DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE FEBRERO-AGOSTO 2016

A usted se le ha invitado a participar en este estudio de investigación antes de decidir si participar o no, debe conocer y comprender cada uno de los siguientes apartados.

Introducción: Mi nombre es Mayra Alejandra Romero Feijoó estudiante de la carrera de medicina, estoy realizando una investigación sobre el nivel de conocimiento que tiene acerca de la prueba de tamizaje neonatal que realiza a su hijo/a.

Antes que Usted decida participar en el estudio lea cuidadosamente este formulario y haga todas las preguntas que tenga, para asegurar que entienda los procedimientos del estudio, riesgos y beneficios; de tal forma que Usted pueda decidir voluntariamente si desea participar o no.

Procedimientos del estudio:

Los padres que deseen participar en este estudio se les aplicarán una encuesta

Únicamente tendrán que contestar algunas preguntas que la investigadora realice no se llevara a cabo ningún procedimiento que ponga en riesgo la vida del paciente.

Una vez que decida participar en el estudio tiene como responsabilidad brindar la información necesaria referente a las preguntas que la investigadora realice según la encuesta.La duración de la encuesta es de 5 min en los cuales se va ha realizar preguntas.

Beneficios del estudio. Conocer para que sirve y que enfermedades ayuda a detectar la prueba de tamizaje neonatal

Riesgos e incomodidades asociados con el estudio. Con la realización de este estudio no se cuenta con ningún tipo de riesgo ya que el mismo se basa en la aplicación de una encuesta basada en preguntas que realice la investigadora. La incomodidad provocada es la duración de la encuesta.

Costo/pago . La encuesta que Ud. realizará no tiene ningún costo;

Confidencialidad. La información obtenida en este proyecto de investigación se mantendrá confidencial. Cuando los resultados sean socializados no se incluirá información que pueda revelar su identidad.

Voluntariedad. Su participación en este estudio es totalmente voluntaria. Usted puede decidir participar o no en este proyecto, su decisión de participar o no en este trabajo no afectara la atención que pueda seguir recibiendo. Podrá retirarse de la investigación en cualquier momento sin sanción o pérdida de beneficios

Preguntas/información. Usted tiene derecho a clarificar todas las dudas que se le presenten, podrá solicitar información más detallada sobre la investigación o algún tema relacionado con el estudio, en el momento que desee debe comunicarse a los números

Teléfono:2583476 Celular: 0989127342

Correo electrónico: mayraromero21@yahoo.es

Derechos de los participantes

- He leído, comprendido y discutido la información anterior con el investigador responsable del estudio y mis preguntas han sido respondidas de manera satisfactoria.
- Mi participación en este estudio es voluntaria, podré renunciar a participar en cualquier momento, sin responsabilidad alguna y entiendo que los datos obtenidos en el estudio pueden ser publicados o difundidos con fines científicos y/o educativos.

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA

ÁREA DE LA SALUD HUMANA

CARRERA DE MEDICINA

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Al firmar el siguiente documento, doy mi consentimiento a la Srta. Mayra Alejandra Romero Feijoo, estudiante de la carrera de medicina, para formar parte del estudio titulado Nivel de conocimiento de los padres de familia sobre la importancia de realizar el tamizaje neonatal a los recién nacidos en el Hospital Universitario de Motupe de la ciudad de Loja en el periodo comprendido de febrero- agosto 2016, llevando a cabo la aplicación de encuestas sobre este tema.
Para ello he recibido información clara sobre el propósito, riesgos, beneficios y procedimientos que se va a llevar a cabo. Habiendo tenido la oportunidad de aclarar mis dudas acerca del estudio, teniendo en cuenta que la información será de carácter confidencial y de manera anónima, acepto participar en el estudio, firmando el presente documento para que conste.

Nombre del participante:……..

--- ---

Firma de la participante Firma de la Investigadora: Mayra Romero

ANEXO N°6 ENCUESTA DIRIGIDA A LOS PADRES DE FAMILIA

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA

ÁREA DE LA SALUD HUMANA

CARRERA DE MEDICINA

Sra/Sr

La presente encuesta tiene por objeto conocer su opinión sobre la prueba de tamizaje neonatal recurro a usted, con todo respeto, para que se digne contestar la presente encuesta, sus respuestas, servirán para la elaboración de mi tesis de grado en medicina.

1. **¿Tiene usted conocimiento acerca de la prueba de tamizaje neonatal?**

   Si ( ) No ( )

2. **el tamizaje neonatal es una:**

Enfermedad que se detecta en los recién nacidos ( )

Técnica que se utiliza para detectar el síndrome de Down ( )

Prueba que se realiza a los recién nacidos para prevenir y detectar enfermedades del metabolismo ( )

No conoce ( )

3. **¿Su médico le informo acerca del tamizaje neonatal durante los controles de su embarazo?**

   Si ( ) No ( )

4. **¿Conoce las enfermedades que detecta la prueba de tamizaje neonatal?**

   Si ( ) No ( )

5. **Señale las enfermedades que ayuda a detectar el tamizaje neonatal**
   a. Galactosemia ( )

b. Hipotiroidismo congénito ( )
c. Fenilcetonuria ( )
d. Hiperplasia suprarrenal congénita ( )
e. Todas ( )
f. Ninguna ( )
g. No conoce ( )

6. ¿sabe usted a qué edad es ideal realizar esta prueba a su hijo?

Cuatro días de nacido ( )
Después de un mes del nacimiento ( )
Al año ( )
No conoce ( )

7. ¿Le explicaron el procedimiento que le realizaran a su hijo antes de realizarle el examen?

Si ( ) No ( )

8. ¿Cree usted que es importante realizar esta prueba a su hijo/a?

Si ( ) No ( )

9. ¿Conoce usted cuál es el sitio de punción para la toma de muestras del tamizaje neonatal?

Talón ( )
Mano ( )
No conoce ( )

10. ¿sabe usted en donde revisar los resultados del examen realizado?

Si ( ) No ( )

GRACIAS POR SU COLABORACIÓN

ANEXO N°7 ENCUESTA DIRIGIDA AL PERSONAL DE SALUD

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA

ÁREA DE LA SALUD HUMANA

CARRERA DE MEDICINA

Lcdo/ Lcda

La presente encuesta tiene por objeto conocer su opinión, sobre la prueba de tamizaje neonatal recurro a usted, con todo respeto, para que se digne contestar las siguientes preguntas, sus respuestas, servirán para la elaboración de mi tesis de grado en medicina.

1. **¿En qué año se implementó el Tamizaje neonatal en el Ecuador?**

   2011 ( )
   2012 ( )
   2013 ( )
   2014 ( )
   2015 ( )
   No conoce ( )

2. **¿Cuál es la edad apropiada para realizar esta prueba?**

A los cuatro días de nacido ( )

A los 6 meses ( )

Mayores de un año ( )

No conoce ( )

3. **Brinda información a los padres de familia acerca de lo que es el tamizaje neonatal?**

   Si ( ) no ( )

4. **¿Recibió capacitación sobre el tamizaje neonatal?**

   Si ( ) no ( )

5. **¿El objetivo del tamizaje neonatal es prevenir la discapacidad intelectual y la muerte precoz?**

Si ( ) no ( ) no conoce ( )

6. **¿Qué enfermedades endocrinológicas detecta el Proyecto de Tamizaje Neonatal que se lleva a cabo en el país?**

a. Galactosemia ( )
b. Hipotiroidismo congénito ( )
c. Fenilcetonuria ( )
d. Hiperplasia suprarrenal congénita ( )
e. Todas ( )
f. Ninguna ( )
g. No conoce ( )

7. **¿Qué es el hipotiroidismo congénito?**

Es una enfermedad genética caracterizada por la presencia de un solo cromosoma x. ( )

Enfermedad en el recién nacido que consiste en la disminución de la hormona tiroidea( )

No conoce ( )

8. **¿Qué es la fenilcetonuria?**

Trastorno en el cual el cuerpo no metaboliza la fenilalanina, por la deficiencia o ausencia de esta ( )

Trastorno del cuerpo en el cual existe grandes cantidades de fenilamina ( )

No conoce ( )

9. **Que es la galactosemia**

Trastorno en el cual las personas con galactosemia tienen problemas para digerir un tipo de azúcar llamado galactosa de los alimentos que consumen.( )

La persona puede digerir correctamente la lactosa porque carecen o son deficientes

en la enzima intestinal lactosa .( )

no conoce ( )

10. Que es la hiperplasia suprarrenal

Un trastorno en la esteroidogénesis suprarrenal que es debida a deficiencias en cualquiera de las enzimas que intervienen en el paso de colesterol a cortisol.( )

Está causada por déficit de 13-alfa-hidroxilasa. ( )

No conoce ( )

GRACIAS POR SU COLABORACIÓN

ANEXO N° 8 TABULACIÓN DE RESULTADOS DE ENCUESTA DE PADRES DE FAMILIA

1. ¿Tiene usted conocimiento acerca de la prueba de tamizaje neonatal?

conocimiento	F	%
SI	31	62
NO	19	38
TOTAL	50	100

2. el tamizaje neonatal es una:

tamizaje	F	%
Enfermedad que se detecta en los recién nacidos	3	6
Técnica que se utiliza para detectar el síndrome de Down	2	4
Prueba que se realiza a los recién nacidos para prevenir y detectar enfermedades del metabolismo	37	74
No conoce	8	16
total	50	100

3. ¿Su médico le informo acerca del tamizaje neonatal durante los controles de su embarazo?

información por parte del medico	F	%
SI	27	54
NO	23	46
TOTAL	50	100

4. ¿Conoce las enfermedades que detecta la prueba de tamizaje neonatal?

conoce las enfermedades que detecta	F	%
SI	19	38
NO	31	62
TOTAL	50	100

5. **Señale las enfermedades que ayuda a detectar el tamizaje neonatal**

enfermedades que detecta	F	%
Galactosemia		
Hipotiroidismo congénito	2	4
Fenilcetonuria		
Hiperplasia suprarrenal congénita		
todas	19	38
ninguna		
No conoce	29	58
total	50	100

6. **¿sabe usted a cuál es la edad ideal para realizar esta prueba a su hijo?**

edad a la que debe realizar la prueba	F	%
Cuatro días de nacido	44	88
Después de un mes del nacimiento	2	4
Al año	1	2
No conoce	3	6
total	50	100

7. **¿Le explicaron el procedimiento que le realizaran a su hijo antes de realizarle el examen?**

explicacion del procedimiento	F	%
SI	31	62
NO	19	38
TOTAL	50	100

8. **¿Cree usted que es importante realizar esta prueba a su hijo/a?**

importancia	F	%
SI	48	96
NO	2	4
TOTAL	50	100

9. ¿Conoce usted cuál es el sitio de punción para la toma de muestras del tamizaje neonatal?

lugar de toma de la muestra	**F**	**%**
Talón	48	96
Mano	1	2
No conoce	1	2
total	50	100

10. ¿sabe usted en donde revisar los resultados del examen realizado?

conoce donde revisar de los resultados	**F**	**%**
SI	24	48
NO	26	52
TOTAL	50	100

ANEXO N° 9 TABULACIÓN DE RESULTADOS DE ENCUESTA DEL PERSONAL DE SALUD

1. ¿En qué año se implementó el Tamizaje neonatal en el Ecuador?

Año en que se implemento el tamizaje	F	%
2011	14	93
2012	1	7
2013	0	0
2014	0	0
2015	0	0
No conoce	0	0
total	15	100

2. ¿Cuál es la edad apropiada para realizar esta prueba?

Año en que se implemento el tamizaje	F	%
A los 4 días de nacido	14	93
Alos 6 meses	1	7
Mayores de un año	0	0
No conoce	0	0
total	15	100

3. Brinda información a los padres de familia acerca de lo que es el tamizaje neonatal?

Brinda información a los padres	F	%
SI	14	93
NO	1	7
TOTAL	15	100

4. ¿Recibió capacitación sobre el tamizaje neonatal?

Recibió capacitación	F	%
SI	14	93
NO	1	7
TOTAL	15	100

5. **¿El objetivo del tamizaje neonatal es prevenir la discapacidad intelectual y la muerte precoz?**

El objetivo del tamizaje neonatal	F	%
SI	14	93
NO	1	7
TOTAL	15	100

6. **¿Qué enfermedades endocrinológicas detecta el Proyecto de Tamizaje Neonatal que se lleva a cabo en el país?**

enfermedades que detecta	F	%
Galactosemia	0	0
Hipotiroidismo congénito	1	7
Fenilcetonuria	0	0
Hiperplasia suprarrenal congénita	0	0
todas	14	93
ninguna	0	0
No conoce	0	0
total	15	100

7. **¿Qué es el hipotiroidismo congénito?**

Hipotiroidismo congenito	F	%
Es una enfermedad genética caracterizada por la presencia de un solo cromosoma x.	14	93
Enfermedad en el recién nacido que consiste en la disminución de la hormona tiroidea	1	7
No conoce	0	0
total	15	100

8. ¿Qué es la fenilcetonuria?

fenilcetonuria	F	%
Trastorno en el cual el cuerpo no metaboliza la fenilalanina, por la deficiencia o ausencia de esta	14	93
Trastorno del cuerpo en el cual existe grandes cantidades de fenilamina	1	7
No conoce	0	0
total	15	100

9. Que es la galactosemia

galactosemia	F	%
Trastorno en el cual las personas con galactosemia tienen problemas para digerir un tipo de azúcar llamado galactosa de los alimentos que consumen.	14	93
La persona puede digerir correctamente la lactosa porque carecen o son deficientes en la enzima intestinal lactosa	1	7
No conoce	0	0
total	15	100

10. Que es la hiperplasia suprarrenal

Hiperplasia suprarrenal	F	%
Un trastorno en la esteroidogénesis suprarrenal que es debida a deficiencias en cualquiera de las enzimas que intervienen en el paso de colesterol a cortisol	14	93
Está causada por déficit de 13-alfa-hidroxilasa.	1	7
No conoce	0	0
total	15	100

ANEXO N°10. CERTIFICADO DE LA TRADUCCIÓN DEL RESUMEN

BRENTWOOD LANGUAGE CENTER
Making a difference

Lic. Mónica Guarnizo Torres
SECRETARIA DE "BRENTWOOD LANGUAGE CENTER"

C E R T I F I C A:

Que el documento aquí compuesto es fiel traducción del idioma español al idioma inglés del resumen para el trabajo de titulación denominado ***"NIVEL DE CONOCIMIENTO DE LOS PADRES DE FAMIILIA SOBRE LA IMPORTANCIA DE REALIZAR EL TAMIZAJE NEONATAL A LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MOTUPE DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERÍODO CMPRENDIDO DE FEBRERO-AGOSTO 2016"***., de la estudiante MAYRA ALEJANDRA ROMERO FEIJOÓ, egresada de la carrera de Medicina de la Universidad Nacional de Loja.

Lo certifica en honor a la verdad y autoriza a la interesada hacer uso del presente en lo que a sus intereses convenga.

Loja, 27 de septiembre de 2017

Lic. Mónica Guarnizo Torres
SECRETARIA DE B.L.C.